

Syndrome de la personne raide



Fiche - Sources d'information et de ressources

CENTRE iRARE

Centre d'information et de soutien en maladies rares

- ▶ **Synonymes:** Spectre du syndrome de l'homme raide, Syndrome de Moersch-Woltman (*En anglais : Stiff person spectrum disorder, Stiff man syndrome, Moersch-Woltman syndrome*)
- ▶ **Fréquence de la maladie :** 1-9 / 1 000 000.
- ▶ **Hérédité :** Non applicable

Associations/groupes de soutien

États-Unis : [The Stiff Person Syndrome Research Foundation](#)
[Stiff Person Syndrome - Living Forward](#)
[Stiff Person Support](#)

Royaume-Uni : [Stiff Person Syndrome](#)

Les associations suivantes ne sont pas spécifiques à cette maladie rare, mais pourraient être pertinentes étant donné des problématiques similaires :

États-Unis: [Autoimmune association](#)

International: [Movement Disorder Society](#)

Blogues, forum, pages Facebook :

Groupe Facebook privé (en anglais) : [SPS - Moersch & Woltman - Stiffman](#)

Groupe Facebook privé (en anglais) : [Stiff Person Syndrome Action Network](#)

Groupe Facebook privé (en anglais) : [Stiff Person Syndrome Association](#)

Blogue: [Fighting against a ghost...Stiff Person Syndrome](#)

RareConnect : [Syndrome de l'homme raide](#)

- ❖ **Pour des ressources gouvernementales ou communautaires, consultez notre site web :** <http://rqmo.org/wp/repertoires/>

Résumé

Traduit du site web du National Institutes of Health (NIH) Genetic and Rare Disease Information Center (GARD) – [Stiff person syndrome](#) [Décembre 2022]

Le syndrome de la personne raide est un syndrome rare et progressif qui affecte le système nerveux, en particulier le cerveau et la moelle épinière. Les symptômes peuvent inclure une raideur musculaire extrême, une rigidité et des spasmes douloureux dans le tronc et les membres, ce qui nuit gravement à la mobilité. Les spasmes peuvent générer suffisamment de force pour fracturer l'os. Les personnes atteintes du syndrome de la personne raide ont souvent une sensibilité accrue au bruit, aux mouvements brusques et à la détresse émotionnelle, ce qui peut déclencher des spasmes musculaires. Des symptômes persistants peuvent entraîner une posture anormale de la colonne vertébrale, comme être courbé. Le syndrome touche deux fois plus de femmes que d'hommes.

Le syndrome de la personne raide est causé par une activité musculaire accrue due à une diminution de l'inhibition du système nerveux central. On pense qu'il a une composante auto-immune et est souvent associé au diabète, ainsi qu'à d'autres maladies auto-immunes telles que la thyroïdite, le vitiligo et l'anémie pernicieuse. Il peut être diagnostiqué après avoir subi divers tests, notamment des tests sanguins (comme pour les anticorps de l'acide glutamique décarboxylase (GAD) qui sont élevés chez environ 2 personnes sur 3 atteintes), une ponction lombaire et une électromyographie.

Documents de type « revue » pour vous et vos professionnels de la santé

Orphanet : [Spectre du syndrome de l'homme raide](#)

GARD : [Stiff person syndrome](#)

NORD : [Stiff person syndrome](#)

Genetic Alliance : [Stiff person syndrome](#)

Article de revue sur les traitements : [Stiff-Person Syndrome: A Treatment Update and New Directions](#)

Article de revue sur les traitements : [Pragmatic Treatment of Stiff Person Spectrum Disorders](#)

Conduite à tenir pour l'anesthésie: [Stiff Man Syndrome](#) (Orphanet)

Cliniques spécialisées/médecins experts

Cliniques spécialisées

Québec : [La Clinique des troubles du mouvement du Neuro](#) – Centre Universitaire de Santé McGill, Montréal
[Unité des troubles du mouvement André Barbeau](#) du CHUM, Montréal.
[Clinique des troubles du mouvement](#) – Clinique Neuro-Lévis, Lévis, Québec
[Clinique des troubles du mouvement du CHU de Québec](#) – Hôpital de l'Enfant-Jésus, Québec

France : [Brain-TEAM- Filière de santé des maladies rares du système nerveux central](#)

Centres experts du syndrome de la personne raide en France : [Liste](#)

États-Unis : [Yale Medicine Movement Disorders Clinic](#)
[Stiff Person Syndrome Center – Johns Hopkins Medicine](#)
[Neuromuscular Disease Program – Jefferson University](#)

Experts :

Québec :
[Dre Mélanie Langlois](#), MD, Neurologue, Clinique des troubles du mouvement du CHU de Québec – Hôpital de l'Enfant-Jésus, Québec

[Dre Anne-Louise Lafontaine](#), MD, Neurologue, La Clinique des troubles du mouvement du Neuro – Centre Universitaire de Santé McGill, Montréal

Médicaments orphelins

Les médicaments dits « orphelins » sont destinés au traitement de maladies rares. Le produit obtient d'abord la « désignation orpheline » pour bénéficier de certains avantages pour la recherche et le développement. Lorsqu'il a obtenu une autorisation de mise en marché, on l'appelle un « médicament orphelin ». Cependant, d'autres médicaments peuvent être utilisés pour traiter une maladie rare.

Médicaments à désignation orpheline en développement (Europe et États-Unis) :

- 👉 [Immunoglobuline humaine normale](#)
- ❖ [Ressources médicaments – RQMO](#)

Essais cliniques

Attention : il est recommandé de discuter des essais cliniques avec votre médecin

Clinicaltrials.gov

Essais cliniques en recrutement de patients : [Liste](#)

Essais cliniques : [Liste](#)

► [Greffe autologue de cellules souches du sang périphérique pour les maladies neurologiques auto-immunes.](#)

Cet essai de phase II étudie les effets secondaires et l'efficacité de la carmustine, de l'étoposide, de la cytarabine et du melphalan associés à la globuline antithymocytaire avant une greffe de cellules souches du sang périphérique pour traiter les patients atteints d'une maladie neurologique auto-immune qui n'a pas répondu à un traitement antérieur.

Site de l'étude : Colorado Blood Cancer Institute, Denver, Colorado, États-Unis

Contactez Recherche Clinique Québec pour un service d'accompagnement qui assiste les patients et leurs proches aidants dans leur recherche d'essais cliniques :

Téléphone : 1-866-669-6814

Courriel : contact@recherchecliniquequebec.com

Site web : <https://recherchecliniquequebec.com/>

Projets de recherche

Canada :

[Transplantation de cellules souches hématopoïétiques \(HSCT\) pour les maladies auto-immunes réfractaires graves.](#) Cet essai a fait l'objet d'un suivi prolongé et un manuscrit est prêt à être soumis à une revue médicale de premier plan. L'essai a été financé par une subvention de la Société canadienne de la sclérose en plaques. Les activités de recherche clinique en cours explorent le rôle de la HSCT dans d'autres maladies neurologiques auto-immunes, notamment la myasthénie grave, le syndrome de la personne raide et le PDIC.

[Dr Harold Atkins](#), MD, FRCPC. Scientifique au Cancer Therapeutics Program au Ottawa Hospital Research Institute et physicien au Ottawa Hospital.

Recherche clinique sur le traitement et des soins des patients subissant une greffe de cellules souches hématopoïétiques ([Article pertinent](#)).

[Dr Robert Chen](#), MA, MSc, MB BCh, MB BChir. Senior Scientist, Krembil Research Institute (Krembil), University Health Network, University of Toronto. Recherche sur l'organisation des voies corticales inhibitrices et excitatrices dans le cortex moteur humain, la plasticité corticale, la physiopathologie des troubles du mouvement tels que la maladie de Parkinson et la dystonie ([Articles pertinents](#)).

États-Unis :

[Dr Scott Douglas Newsome](#), MD. Johns Hopkins Hospital, Baltimore, Maryland. Recherche sur l'identification de nouvelles thérapies et stratégies thérapeutiques dans la sclérose en plaques et d'autres troubles neuroimmunologiques ([Articles pertinents](#)).

[Dr Marinos C. Dalakas](#), MD, Professeur, Chef de division de neurologie neuromusculaire, Thomas Jefferson University, Philadelphie, États-Unis. Recherche clinique axée sur la neuroimmunologie, la neurovirologie, la génétique et les immunothérapies dans les maladies neurologiques ([Articles pertinents](#)).

Dr [Andrew McKeon, MB., BCH, MD](#), Neurologue et chercheur à la Mayo Clinic, Rochester, Minnesota, États-Unis. Recherche sur les maladies neurologiques auto-immunes du système nerveux central, y compris le syndrome de la personne raide ([Articles pertinents](#)).

[Page recherche](#) du National Institutes of Neurological Disorders and Stroke – Stiff person syndrome

Ailleurs dans le monde :

[Dr. Hans Michael Meinck](#), MD, Professeur émérite, Neurologie, Universitäts Klinikum Heidelberg, Allemagne. Recherche sur le syndrome de l'homme raide ([Articles pertinents](#)).

[Page recherche](#) de l'association Stiff Person Syndrome Royaume-Uni

Projets de recherche ailleurs dans le monde : [Liste](#)

Réseaux d'experts ailleurs dans le monde : [Liste](#)

Pour autres informations sur la recherche, voir section ci-dessous « Articles spécialisés »

Registre de patients ou biobanques

Un registre de patients est une base de données dans laquelle on entre des informations et des données cliniques sur les patients atteints d'une maladie particulière. Cela sert à connaître davantage la maladie, à orienter les recherche et à trouver des participants pour des essais cliniques de traitements. Pour certains registres, les patients peuvent entrer eux-mêmes leurs données via un site Internet et pour d'autres, on demande au médecin traitant d'y verser les données à partir du dossier médical.

1. [Registre maladies rares Québec du RQMO](#). *Registre en français auquel vous pouvez vous inscrire vous-même. Contactez-nous au info@rqmo.org si vous avez des questions ou besoin d'aide pour vous y inscrire.*
2. [Étude IGNITE à l'Université de Stanford](#). Pour les personnes ayant reçu un diagnostic de syndrome de la personne raide et été testé positif pour l'un des anticorps neuronaux (c'est-à-dire GAD65, récepteur de la glycine, DPPX ou amphiphysine. *Vous pouvez vous inscrire en ligne vous-même à cette étude.*
3. [Autoimmune Registry](#). *Vous pouvez vous inscrire en ligne vous-même à ce registre.*

[Liste de registres et de biobanques d'Orphanet](#)

(Vous pouvez utiliser Google Chrome pour traduire des pages web. Voir instructions ici : [Modifier la langue utilisée dans Chrome et traduire des pages Web - Ordinateur - Aide Google Chrome](#)). N'hésitez pas à nous contacter pour vous accompagner dans votre démarche d'inscription (si vous avez besoin d'un support informatique, si vous rencontrez des difficultés avec la langue anglaise, si vous avez besoin d'une séance virtuelle d'accompagnement pour votre inscription sur le site ou pour toute autre information qui vous serait utile).

Articles spécialisés

PubMed :

[Tous les articles](#)

[Articles de synthèse](#)

[Articles sur traitements](#)

Conférences / Webinaires

[SPS Annual Awareness Conference and Dinner](#)

Mai 2023, Cheshire, Connecticut, États-Unis

[Vidéos d'experts sur le syndrome de la personne raide](#) – Stiff Person Syndrome
Royaume-Uni

[Congrès du Movement Disorder Society International](#)

Août 2023, Copenhague, Danemark.

Jumelage

Pour trouver d'autres personnes atteintes de votre maladie, contactez les associations de patients mentionnées au début de ce document.

Si vous cherchez d'autres personnes atteintes de votre maladie au Québec, contactez-vous au info@rqmo.org.

Pour trouver d'autres personnes atteintes ailleurs qu'au Québec :

Canada : [CORD \(Canadian Organization for Rare Disorders\)](#)

International :

[RareConnect \(français\)](#)

[Forum Maladies Rares \(France\)](#)

[Service de mise en relation d'Orphanet \(français\)](#)

[NORD \(National Organization for Rare Disorders, USA\)](#)

[Genetic Alliance \(USA\)](#)

[RareShare](#)

[PatientsLikeMe](#)

[Inspire](#)

Date de mise à jour : Septembre 2023

Il peut toujours y avoir de nouvelles informations sur cette maladie rare, particulièrement en rapport avec la recherche, les traitements ou la génétique; contactez-nous pour une mise à jour).

Note : La présente liste de ressources n'est pas exhaustive. Votre équipe médicale connaît peut-être des ressources qui ne sont pas indiquées ici. Les informations ne peuvent se substituer à une consultation médicale. Nous ne sommes pas responsables de l'information sur les sites externes.

Information fournie par le Centre iRARE

(Centre d'information et de soutien en maladies rares du Québec)



Pour de l'aide concernant l'information qui se trouve sur les sites indiqués dans cette fiche, ou si vous avez de la difficulté avec l'information en anglais, ou pour toutes autres questions, contactez-nous :

Info@rqmo.org (819) 943-2854 ou sans frais 1-888-822-2854

- ❖ Consultez notre site web rqmo.org
- ❖ Suivez-nous sur Facebook : [Regroupement québécois des maladies orphelines](#)
- ❖ Pour échanger en confidentialité, groupe Facebook fermé : [Maladies rares/orphelines – Soutien et références - Québec](#)
- ❖ Pour recevoir des nouvelles sur les maladies rares : [Inforiel](#)
- ❖ Pour lire ou nous faire un témoignage: [Galerie La mosaïque](#)